

KARTA PRZEDMIOTU

Nazwa przedmiotu: Next Generation Sequencing (BioAu>SM2NGS20)

Nazwa w języku polskim:

Nazwa w jęz. angielskim: Next Generation Sequencing

Dane dotyczące przedmiotu:

Jednostka oferująca przedmiot: Wydział Automatyki, Elektroniki i Informatyki

Przedmiot dla jednostki: Politechnika Śląska

Domyślny typ protokołu dla przedmiotu:

ZAL

Język wykładowy:

angielski

Strona WWW:

<https://platforma2.polsl.pl/rau1/course/view.php?id=508>

Skrócony opis:

Celem przedmiotu jest przekazanie studentom wiedzy i umiejętności niezbędnych do analizy danych z wysokoprzepustowych eksperymentów sekwencjonowania. Wykłady będą stanowiły przegląd technologii NGS oraz statystycznych metod przetwarzania i analizy. Laboratoria będą się składać z praktycznych sesji dotyczących przetwarzania sekwencji DNA.

Opis:

Tryby i godziny nauczania

ECTS:3

Suma godzin: 90 (kontaktowo 45h / praca własna 45h)

Wykład 15h

Laboratorium 30h

Praca własna studenta: przygotowanie do zajęć, przygotowanie raportów

Całkowity nakład pracy wymagany do osiągnięcia efektów uczenia się (godziny kontaktowe / godziny pracy studenta):

Wykład 15/15

Laboratorium 30/30

Wykłady:

- 1) Biologiczne podłoże i mechanizmy NGS
- 2) Technologie sekwencjonowania nowej generacji (Illumina, Roche 454, Ion Torrent, ABI SOLiD, PacBio, Oxford Nanopore) i formaty plików
- 4) Analiza danych sekwencyjnych DNA - ocena jakości, przetwarzanie wstępne i dalsze narzędzia i metody analizy: trimming, korekcja błędów, deduplikacja, normalizacja, mapowanie i korekcja, identyfikacja wariantów, metody de novo
- 5) Analiza danych RNA-seq - narzędzia i metody przetwarzania wstępnego i dalszych analiz: mapowanie, analiza poziomu ekspresji, analiza różnicowa ekspresji, analiza funkcjonalna
- 6) Analiza danych z sekwencjonowania pojedynczych komórek - projekt eksperymentalny i dalsze narzędzia i metody analizy: normalizacja obciążenia specyficznego dla komórki, obliczanie współczynników wielkości, identyfikacja genów o wysokiej zmienności

Laboratorium:

- 1) Wprowadzenie do środowiska systemu Linux i wiersza poleceń
- 2) Ocena jakości danych - FastQC
- 3) Wstępne przetwarzanie danych I - mapowanie (bwa, tophat, STAR)
- 4) Wstępne przetwarzanie danych II - korekcja (Trimmomatic, SOAPec)
- 5) Wizualizacja danych - IGV
- 6) Analiza DNA-seq
- 7) Analiza RNA-seq
- 8) Analiza RNA-seq pojedynczych komórek

Literatura:

- Mardis ER. Next-generation DNA sequencing methods. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2008;9:387-402
- Wang, Xinkun. Next-generation sequencing data analysis. CRC Press, 2016.
- Goodwin, Sara, John D. McPherson, and W. Richard McCombie. "Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies." Nature Reviews Genetics 17.6 (2016): 333.
- Metzker, Michael L. "Sequencing technologies—the next generation." Nature reviews genetics 11.1 (2010): 31.
- Trapnell, C., Pachter, L. & Salzberg, S. L. TopHat: discovering splice junctions with RNA-Seq. Bioinformatics 25, 1105–1111 (2009).
- Trapnell, C. et al. Transcript assembly and quantification by RNA-Seq reveals unannotated transcripts and isoform switching during cell differentiation. Nat. Biotechnol. 28, 511–515 (2010).
- Langmead, B., Trapnell, C., Pop, M. & Salzberg, S. L. Ultrafast and memory-efficient alignment of short DNA sequences to the human genome. Genome Biol. 10, R25 (2009).
- Roberts, A., Pimentel, H., Trapnell, C. & Pachter, L. Identification of novel transcripts in annotated genomes using RNA-Seq. Bioinformatics 27, 2325–2329 (2011).
- Roberts, A., Trapnell, C., Donaghey, J., Rinn, J. L. & Pachter, L. Improving RNA-Seq expression estimates by correcting for fragment bias. Genome Biol. 12, R22 (2011).
- Love MI, Huber W and Anders S. Moderated estimation of fold change and dispersion for RNA-seq data with DESeq2. Genome Biology, 15, pp. 550 (2014).
- Young MD, Wakefield MJ, Smyth GK and Oshlack A. "Gene ontology analysis for RNA-seq: accounting for selection bias." Genome

Biology, 11, pp. R14 (2010).

Anders S, Reyes A and Huber W. Detecting differential usage of exons from RNA-seq data. Genome Research, 22, pp. 4025 (2012).

Dobin A. et al. STAR: ultrafast universal RNA-seq aligner. Bioinformatics 29, 15-21 (2012).

Efekty uczenia się:

Student zna różne technologie NGS; K2A_W04, K2A_W09, K2A_W10, K2A_W11, K2A_K01

Student zna podstawowe pojęcia z zakresu biologii molekularnej i sekwencjonowania wysokoprzepustowego, rozumie różnice między zastosowaniami NGS (np. RNA-seq, DNA-seq, WES, WGS, scRNA-seq); K2A_W04, K2A_W09, K2A_W11, K2A_K01

Student zna schematy analizy i zna metody statystyczne stosowane do analizy; K2A_W17, K2A_W19, K2A_U10, K2A_K01

Student zna podstawowe komendy systemu Unix i umie posługiwać się oprogramowaniem do analizy NGS; K2A_W11, K2A_U26, K2A_K01

Potrafi przeprowadzić kontrolę jakości danych i wykonać odpowiednie wstępne przetwarzanie danych, w tym usunięcie adaptera, mapowanie i korekcję BAM. K2A_W11, K2A_W17, K2A_W19, K2A_U10, K2A_K01

Student potrafi analizować zestawione dane, wnioskować i podejmować decyzje dotyczące odpowiedniej dalszej analizy K2A_W17, K2A_W19, K2A_K01, K2A_K02, K2A_K03

Potrafi sprawnie korzystać ze źródeł literatury angielskiej K2A_U01, K2A_U02, K2A_U06, K2A_K01

Potrafi współpracować w grupie, działać twórczo i samodzielnie podejmować decyzje dotyczące wyboru właściwych metod analizy K2A_U10, K2A_K01, K2A_K02, K2A_K03, K2A_K06

Metody i kryteria oceniania:

Raporty z prac laboratoryjnych.

Kryteria zaliczenia: minimum 40% z każdego tematu laboratoryjnego

Sylabus obowiązuje od zimowego semestru / roku akademickiego 2025/2026, a jego zawartość nie podlega zmianom w trakcie trwania semestru

Punkty przedmiotu w cyklach:

<bez przypisanego programu>			
Typ punktów	Liczba	Cykl pocz.	Cykl kon.
Europejski System Transferu Punktów (ECTS)	3	2021/2022-Z	